

KIR geny a jejich produkty- killer imunoglobulin-like receptory (KIR) na povrchu NK buněk (natural killers) jsou jedním z klíčových prvků vrozené imunity člověka. NK buňky jsou to rychle účinkující efektorové buňky, které primárně likvidují virem infikované a nádorové buňky. Tato schopnost destrouvat cílové buňky je dána vzájemnou interakcí mezi KIR receptory a příslušnou specifickou HLA molekulou na povrchu buněk, neboli ligandem KIR receptorů. Genetická diverzita KIR genů a genotypů připomíná diverzitu HLA systému. Přestože jsou geny kódující KIR a HLA lokalizované na různých chromozomech a segregují se tedy nezávisle, existují určité důkazy alespoň částečné koevoluce obou systémů. Lze tudíž předpokládat. U HLA restrihované populace lze tedy očekávat alespoň částečnou redukci v diverzitě KIR genů i genotypů. Celkem 41 jedinců homozygotních v ancestrálním HLA haplotypu AH8.1 (HLA-A\*0101-Cw\*0701-B\*0801-DRB1\*0301-DQB1\*0201), bylo kompletně genotypizováno pro KIR geny. Celkově bylo zjištěno celkem 14 různých KIR genotypů, přičemž zaznamenaná frekvence výskytu KIR genů a kompozice KIR genotypů v podstatě odpovídala datům ze studií u neselektované (ve smyslu HLA) populace Kavkazanů („Caucasians“). Takzvané „non-framework“ KIR geny s frekvencí více než 90 % zahrnovaly KIR2DL1, KIR2DL3, KIR3DL1, KIR2DS4 a KIR2DP1. S výjimkou KIR2DS4 genu, všechny aktivační geny měly frekvenci výskytu nižší než 50 %. Geny s nejvzácnějším výskytem byly KIR2DS5 (17 %) u aktivačních genů a KIR2DL5 (37 %) u inhibičních. Pokud jde o KIR genotypy, tak bylo zjištěno celkem 14 různých genotypů, přičemž nečastějším byl AA genotyp zaznamenaný u 39 % jedinců. Celkem 22 jedinců (54 %) mělo kopii haplotypu A a B (AB genotyp), zatímco pouze 3 jedinci (7 %) byli homozygotní pro B haplotyp (BB genotyp). 9 ze 14 detekovaných genotypů se vyskytovaly pouze u 1 osoby. Srovnáním s dosud publikovanými a reportovanými genotypy ([www.allelefrequencies.net](http://www.allelefrequencies.net)) jsme zjistili, že 5 genotypů bylo reportováno celosvětově u méně než 20 individuí a jeden genotyp byl zaznamenaný dosud pouze u jedné osoby. Na druhé straně, 68 % detekovaných genotypů v souboru bylo představováno pouze jedním uniformním typem KIR genotypu (AA). Výsledky neprokazují žádnou alteraci KIR repertoáru ve analyzované skupině. Naopak, prokazují silně zachovanou a nerestrihovanou KIR diverzitu i v této HLA uniformní skupině osob.